

Консультация эпилептолога от 02.07.2024**Пациент:** Кулигин Данислав Максимович**Дата рождения:****Анамнез:**

Беременность и роды протекали без особенностей. К 1 году мама отметила, что мальчик развивается с задержкой моторного и психоречевого развития.

С 2-х лет мама стала отмечать короткие эпизоды кивков, со слов: «как будто теряет равновесие».

Были приступы в виде негативного миоклонуса, короткие, с момента введения в терапию Депакина, стали значительно реже, после увеличения дозы до 500 мг/сутки – ремиссия.

Данные осмотра:

Вес 15-16 кг. Принимает Депакин Хроносфера 500 мг/сутки. Приступов нет.

Мальчик нормального телосложения. Непоседливый, гиперактивный, контактный. Обращенную речь понимает на бытовом уровне, выполняет простые инструкции. Экспрессивная речь представлена словами, короткими фразами, речь дизартрична, эхолоали. Альтернирующее расходящееся косоглазие. Обильное слюнотечение.

ВЭМ (Январь 2023): зафиксированы генерализованные миоклонические и атонические приступы.

МРТ ГМ: явных структурных нарушений нет.

Концентрация вальпроевой кислоты: 74 мкг/мл

ВЭМ (май 2023): мультифокальная эпилептиформная активность в центрально-теменном регионе, генерализованные разряды. Индекс в бодрствовании крайне низкий, во сне нарастает до средних значений.

ПЭС: мутация в гене SMS (тип Снайдера-Робинсона, OMIM 309583).

ВЭМ (июнь 2024): региональная эпилептиформная активность (центрально-темпоральная с 2-х сторон), генерализованная активность.

Заключение:

Подозрение на синдром Снайдера-Робинсона. Генетическая генерализованная эпилепсия. Клиническая ремиссия на фоне терапии Депакином Хроносферой.

Назначения и рекомендации:

1. Депакин Хроносфера: 250 мг/2 раза в день
2. Витамины Д3 1500 МЕ/сутки
3. Исследование по Сенгеру гена SMS (мама, сестра, Данислав)
4. Через 6 месяцев:
 - дневной 3-х часовой видео-ЭЭГ мониторинг со сном
 - общий и биохимический анализы крови, концентрация вальпроевой кислоты в плазме крови
5. Показана активная реабилитация: занятия с дефектологом, логопедом, логомассаж, занятия с нейрopsихологом, психологом. Противопоказаний нет.

Врач: Головтеев А.А.**Общество с ограниченной ответственностью «Центр Эпилепсии»**

ОГРН 1157746644043 ИНН 7707083861 КПП 771501001

127566, г. Москва, Высоковольный проезд, дом 1, корп. 3

Тел: 8-495-920-54-51

8-916-980-34-25